

Chi può sottoporsi al test NIPT?

Tutte le donne gravide a partire dalla 10^a settimana.

Il test può essere effettuato su gravidanze spontanee o derivanti da tecniche di fecondazione assistita, sia omologhe che eterologhe.

Cosa sono le aneuploidie?

Sono anomalie dovute ad alterazioni del numero dei cromosomi (maggiore o minore rispetto al numero standard). Si definisce trisomia la presenza di un cromosoma in più, mentre si parla di monosomia quando si ha la mancanza di un cromosoma.

Aneuploidia	Trisomia 21	Trisomia 18	Trisomia 13
Sindrome	Down	Edwards	Patau
Frequenza	1/700	1/5000	1/16000

Aneuploidia	XXX	XXY	X0
Sindrome	Trisomia X	Klinefelter	Turner
Frequenza	1/10000	1/1000	1/2500

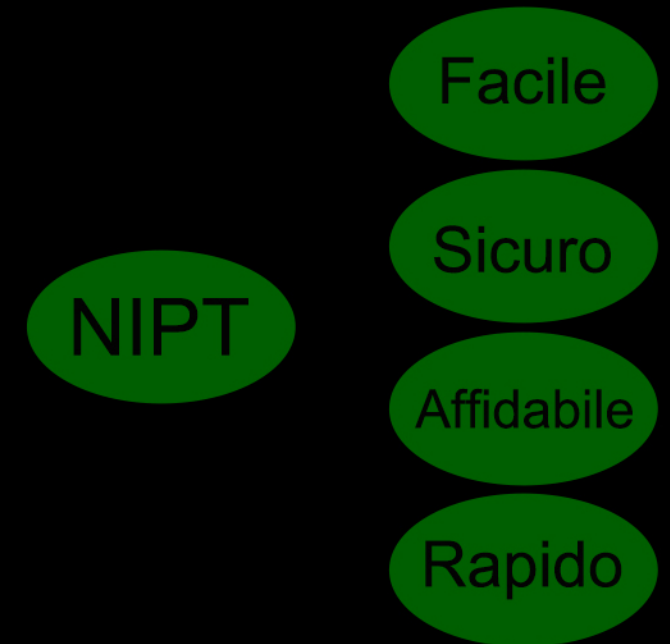


C. P. S. S. CENTRO POLIDIAGNOSTICO SERVIZI SANITARI s.r.l.
ANALISI CLINICHE - BIOLOGIA MOLECOLARE E GENETICA - MICROBIOLOGIA - EMATOLOGIA

Laboratori: Via Ipogeo, 30 - Catania
Tel.: 095 509431
Web: www.centropolidiagnostico.it
E-mail: genetica@cpsp.it



C. P. S. S. CENTRO POLIDIAGNOSTICO SERVIZI SANITARI s.r.l.
ANALISI CLINICHE - BIOLOGIA MOLECOLARE E GENETICA - MICROBIOLOGIA - EMATOLOGIA



NIPT: screenig prenatale NON INVASIVO
delle anomalie cromosomiche fetali più frequenti,
attraverso l'analisi del DNA fetale circolante
nel sangue materno.

NIPT

Facile

Sicuro

Affidabile

Rapido

FACILE

Richiede un semplice prelievo ematico della gestante.

SICURO

Eliminato il rischio di abortività legato alle tecniche di prelievo invasive.

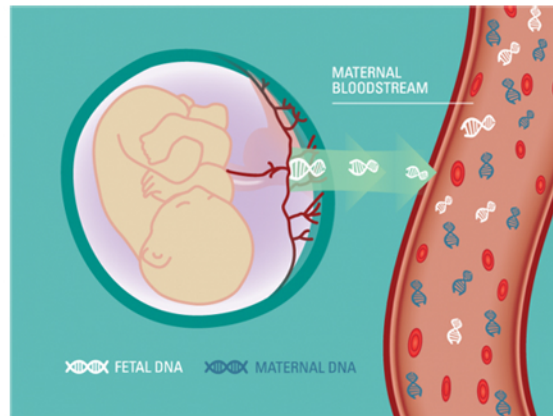
AFFIDABILE

Attendibilità >99% per le trisomie 13, 18 e 21, e del 95% per la monosomia X, con percentuale di falsi positivi <0.1%.

RAPIDO

Risultati in 3-7 giorni lavorativi.

NIPT è un test privo di rischi. Occorre solo un semplice prelievo di sangue della gestante a partire dalla 10^a settimana di gravidanza.



Come si esegue il test NIPT?

Nel corso della gravidanza frammenti liberi di DNA fetale circolano nel sangue materno. Grazie a tecniche di Next Generation Sequencing (NGS) e a sofisticate analisi bioinformatiche è possibile determinare alterazioni numeriche dei seguenti cromosomi:

- Trisomia 21 (Sindrome di Down)
- Trisomia 18 (Sindrome di Edwards)
- Trisomia 13 (Sindrome di Patau)
- Monosomia X (Sindrome di Turner)
- XXX (Trisomia X)
- XXY (Sindrome di Klinefelter)
- XYY (Sindrome di Jacobs).

Il test NIPT è migliore di un test combinato.

Il test NIPT è diverso dai test di screening del primo e del secondo trimestre. Questi sono test statistici indiretti che si basano sull'età della gestante, su dati ecografici fetali e sul controllo sierologico.

L'analisi combinata di questi dati permette di ottenere una stima percentuale del rischio di aneuploidie.

Il test NIPT, invece, analizza quantitativamente il DNA fetale circolante rilevando direttamente l'eventuale presenza di aneuploidie.

I test di screening del primo trimestre hanno una percentuale fino al 5% di **falsi positivi** (gravidanze con feti normali che danno un risultato di rischio per trisomie) ed il 5-15% di **falsi negativi** (feti con trisomia 21 che danno risultato normale).

Il test NIPT dà risposte affidabili, evitando il ricorso a tecniche invasive di diagnosi prenatale (villocentesi, amniocentesi) non necessarie.